

# Características de la deglución en niños con Síndrome de Williams entre los 3 y 8 años de edad en Cantabria.

---

Estudio transversal en una muestra de  
pacientes del Programa Asistencial (PRODA).

**Autor:** Enrique Fernández Fernández

**Tutora:** María Laura Ruiz Iglesias

## AGRADECIMIENTOS

Deseo expresar mis agradecimientos a todos aquellos que han hecho posible la realización de este estudio.

A Maria Laura Ruiz Iglesias, por todo el apoyo y la ayuda recibida para realizar este TFG.

A Sonia Hernández, coordinadora del PRODA, por mostrarse a mi entera disposición para ayudarme en este trabajo.

A todos los pacientes y familiares que participaron en este estudio. Gracias por vuestro compromiso y confianza.

A mi familia y amigos, por toda la paciencia que habéis tenido durante todo el proceso del trabajo.

Gracias a todos

## RESUMEN

Conocer y describir las características del desarrollo normal de la deglución es de fundamental importancia para el Logopeda. Esto se sustenta en la teoría de que cualquier alteración funcional del Sistema Estomatognático ejerce influencia en la morfología de éste.

Es importante no solo observar y tratar las competencias comunicativas de las personas, sino que también es fundamental evaluar las estructuras y tejidos que subyacen a esta función humana.

Esta investigación pone de manifiesto la necesidad de continuar con la búsqueda para responder a los nuevos interrogantes que surgen del análisis de los resultados obtenidos en el estudio.

Los niños con Síndrome de Williams presentan una modificación cromosómica en la cual existe una pérdida de material genético en el cromosoma 7. Esta modificación conlleva un desarrollo fenotípico en el cual se presentan alteraciones como malformación cardíaca, retraso psicomotor y en la integración visoespacial, hipotonía generalizada, discapacidad intelectual, un perfil cognitivo y conductual específico y una dismorfia facial característica, dentro de estas alteraciones se ve afectado el desarrollo del sistema estomatognático y por ende la deglución.

Se trata de un estudio de tipo descriptivo, transversal y no experimental, cuyo objetivo es determinar y describir los patrones de deglución en un grupo de niños con Síndrome de Williams de 3, 4, 6 y 8 años sin tratamiento logopédico para la deglución.

Para lograr este objetivo, se aplicó un cuestionario a los padres o cuidadores para obtener datos anamnésicos de los niños junto con la firma de un consentimiento informado, posteriormente se realizó una evaluación clínica de las estructuras y funciones orofaciales de los niños, y el patrón deglutorio.

Los resultados de esta investigación muestran la existencia de un patrón de deglución atípica, predominando el patrón de interposición lingual.

## **ABSTRACT**

To know and to describe the characteristics of the normal swallowing development have fundamental importance for the speech therapist. This is sustained in the theory of which any functional alteration of the Stomatognathic System influences in morphology of this one.

It is important not only to observe and to treat the communicative competition of the people, but also it is fundamental to evaluate the structures and textures that lie behind to this human function.

This research show up the need to continue the search to respond the new questions that are appearing from the analysis of the results obtained in the study.

The children with Williams Syndrome present a chromosomal modification in which a loss of genetic material exists in the chromosome 7. This modification leads to a phenotype development in which some alterations are presented as a cardiac malformation, psychomotor retardation and in the visuospatial integration, hypotonic, intellectual disability, a specific cognitive and behavioral profile and a typical facial dysmorphism. Inside these alterations the Stomatognathic system is affected and also swallowing.

It is a descriptive, transversal and not experimental research, whose target is to determine and to describe the swallowing patterns in a group of children with Williams Syndrome of 3, 4, 6 and 8 years old without speech therapy treatment for the swallowing.

To achieve this target, a questionnaire was applied to the parents or minders to obtain information of the children together with the signature of an informed assent, later there was realized a clinical evaluation of the structures and orofacial functions of the children

The results of the investigation show the existence of a standard atypical swallowing, predominating the interposition pattern lingual.

**Palabras clave:** Síndrome de Williams, deglución, deglución atípica.

## ÍNDICE.

Agradecimientos.....	2
Resumen.....	3
Abstract.....	4
Índice.....	5
Introducción.....	6
Objetivos e hipótesis.....	10
Metodología.....	12
Análisis y resultados.....	18
Conclusiones.....	26
Discusión.....	29
Limitaciones.....	32
Bibliografía.....	34
Anexos. ....	36

## **Introducción.**

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Williams o también llamado Síndrome de Williams-Beuren es una enfermedad genética rara caracterizada por un trastorno del desarrollo debido a una pérdida de material genético en el cromosoma 7, se asocia una malformación cardíaca en el 75 % de los casos, con retraso psicomotor y en la integración visoespacial, hipotonía generalizada, discapacidad intelectual, un perfil cognitivo y conductual específico y una dismorfia facial característica, cuyos rasgos más particulares son puente nasal aplanado con una punta bulbosa, filtrum largo, boca grande con labio inferior ancho y evertido, maloclusión dentaria, mejillas rellenas, edema periorbitario, epicanto y pabellones auriculares prominentes. Con la edad, la cara se hace más estrecha y los rasgos, más destacados. Además, en muchos casos hay hernias, fundamentalmente inguinales, que precisan una intervención ya en el primer año. (Antonell A. 2006).

También es muy característica su personalidad y los rasgos neuropsicológicos. Su personalidad se puede definir como amigable y muy social, a veces en exceso en su relación con extraños, con tendencia a la hiperactividad, la ansiedad y fobias frecuentes.

Los niños con Síndrome de Williams al presentar un fenotipo distinto al de aquellos con una carga genética normal, muestran alteraciones en cuanto a las funciones que deben realizar.

La existencia de estas alteraciones condicionan y/o desencadenan alteraciones en la alimentación, masticación, deglución, respiración, y por tanto en el habla y la comunicación.

Dentro de estas funciones del sistema estomatognático, la deglución es de vital importancia para la supervivencia y desarrollo del ser humano, ya que permite el paso de cualquier sustancia sólida o líquida, mediante una serie de contracciones musculares coordinadas, de la cavidad oral al estómago a través del esófago. Es una actividad de carácter voluntaria, involuntaria y refleja (Okeson, J. 2008) que se divide en tres fases: oral, faríngea y esofágica.

- Fase oral: etapa en el que se prepara el bolo alimenticio para ser deglutido. En esta con los movimientos ondulatorios de la lengua, el alimento se mueve hacia el dorso. La lengua se mueve hacia arriba y atrás contra el paladar impulsando el bolo hacia la faringe mientras se contrae el istmo de las fauces.
- Fase faríngea: la epiglotis baja cerrando las vías respiratorias como medida de protección y la laringe se mueve hacia adelante y arriba por las contracciones de los músculos infrahióideos, de esta forma el alimento es trasladado hacia la faringe.
- Fase esofágica: el bolo es transportado por el movimiento peristáltico desde el esófago hasta el estómago.

Cuando en la fase oral se producen movimientos compensatorios desencadenados por la inadecuada actividad lingual aparece lo que se denomina deglución atípica o infantil, que se produce por una forma de deglutir anómala como consecuencia de alteraciones anatómicas, en este caso como consecuencia de una enfermedad orgánica de base, acarreando modificaciones en las estructuras musculoesqueléticas. En estos casos se considera que la deglución está adaptada a las condiciones anatómicas, óseas o musculares presentes.

Cuando la deglución no sigue los patrones normales y equilibrados, de acuerdo a su edad, hablamos de deglución atípica o disfuncional. La deglución atípica ocurre cuando la lengua, los labios o la musculatura peribucal interfieren presionando los dientes en una u otra dirección.

La deglución es una función muscular compleja y en gran parte inconsciente que consiste en el transporte del bolo alimenticio desde la boca hasta el estómago. En ella, intervienen diversas estructuras anatómicas como son, la cavidad oral, la faringe, la laringe y el esófago que funcionan en un delicado equilibrio para conseguir algo que, en principio, parece tan sencillo como es el paso de los alimentos (Salazar, O. et al. 2008).



Consta de dos fases orales bajo control cortical voluntario, la fase preparatoria y la propulsiva; y dos fases bajo control automático reflejo, la fase faríngea y la fase esofágica.

Con este trabajo de investigación se pretende conocer las características de la deglución en niños con Síndrome de Williams de 2 a 8 años de edad y la relación existente entre ambas. Así como posibles alteraciones en las estructuras relacionadas con la deglución, hábitos o dificultades que puedan presentar según el tipo de consistencia.

## **Objetivos e hipótesis**

## **OBJETIVOS E HIPÓTESIS**

### **Objetivos**

- Establecer la si existe relación entre deglución atípica y Síndrome de Williams.
- Comparar si diferentes pacientes diagnosticados de SW sufren alguna afectación dentro de la deglución.

### **Hipótesis:**

- La hipotonía generalizada, en pacientes con Síndrome de Williams, influye en la deglución.
- Existe un alto porcentaje de pacientes diagnosticados de Síndrome de Williams que presentan deglución atípica.
- Existencia de relación entre la tipología facial y el tipo de alimentación.

## **Metodología**

## METODOLOGÍA

### Diseño

Se trata de un estudio descriptivo de tipo transversal de casos clínicos, mediante el cual se pretende establecer si existe una relación entre el Síndrome de Williams y la deglución atípica.

Este estudio se llevó a cabo mediante la valoración de pacientes con Síndrome de Williams que acuden a la Escuela Universitaria Gimbernat, dentro del Programa Asistencial, perteneciente a la unidad de esta misma Universidad.

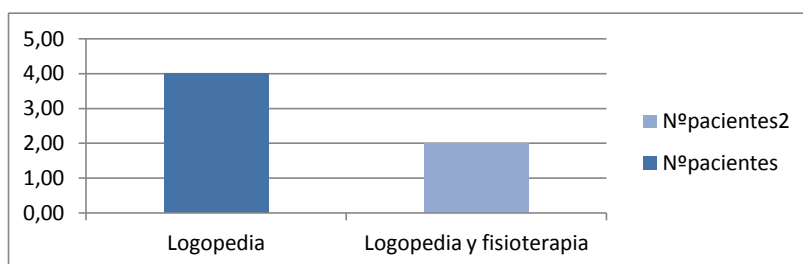
### Sujetos

La muestra de este estudio está compuesta por 4 pacientes, dos de género femenino y dos de género masculino, con edades comprendidas entre los 3 y los 8 años diagnosticados de Síndrome de Williams.

De cara al análisis de los datos se han agrupado los diagnósticos teniendo en cuenta si las pacientes presentaban dificultades o no en el acto deglutorio, quedando la muestra dividida de la siguiente manera, 3 pacientes presentan dificultades notorias (75%) y 1 no presenta dificultades significativas (25%).

Los sujetos sometidos al estudio tienen edades comprendidas entre los 3 y los 8 años, estableciéndose los 5,2 años como la edad media entre todos los pacientes participantes en el estudio.

Así mismo, los pacientes evaluados pertenecen al Programa Asistencial (PRODA) de la Escuela Universitaria Gimbernat, acudiendo todos ellos a sesiones de Logopedia a razón de una vez por semana, varios de ellos también reciben sesiones de Fisioterapia a razón también de una sesión semanal.



A continuación definiremos cuales han sido los criterios de inclusión de los pacientes en la muestra para realizar este trabajo.

**Criterios de inclusión:**

- Pacientes que presenten Síndrome de Williams.
- Tener entre 3 y 8 años de edad.

**Criterios de exclusión:**

- No presentar otro síndrome asociado.
- No presentar lesiones intraorales (como herpes, aftas o heridas) o extraorales (como heridas) ya que pueden dificultar la evaluación.
- No haber asistido a terapia logopédica para el tratamiento de la deglución atípica ni haber tenido tratamiento ortodóncico.

**Procedimiento**

Se establece contacto con Sonia Hernández, coordinadora de dicha sección, para su colaboración en la correcta elección de la muestra necesaria para la consecución del estudio.

Se solicita un consentimiento informado a los padres de los pacientes para realizar el estudio, explicando el procedimiento a llevar a cabo y aportando, a su vez, todos los documentos necesarios para realizar una valoración dentro del PRODA, una breve explicación del estudio, una hoja de información y un consentimiento informado para contar con la aprobación del padre/madre o tutor.

Una vez aprobado, se procede a informar de cómo se lleva a cabo el estudio y lo que supone la presencia de una persona ajena al PRODA.

Se realiza una entrevista inicial a padres o tutores de los pacientes con Síndrome de Williams y se realiza también la valoración del paciente mediante un protocolo elaborado previamente que consta de las siguientes partes:

- Exploración de los órganos fonoarticulatorios
- Exploración de las funciones fonoarticulatorias

Se acude a razón de 2 días por semana durante 8 semanas al PRODA, valorando a los pacientes en una consulta habilitada para ello, con un ambiente silencioso y tranquilo para poder evitar cualquier tipo de interrupción preservando así mismo la intimidad e identidad del paciente.

Para llevar a cabo la valoración, se redacta una hoja de información a padres en la que se explica de forma detallada el estudio a realizar, especificando los participantes, objetivos y procedimiento, y destacando la participación voluntaria y el derecho a retirarse del estudio en cualquier momento, sin que eso tuviese ningún tipo de repercusión en su tratamiento, respetando en todo momento la confidencialidad de las identidades de las participantes del mismo. Dicho consentimiento informado se adjunta al final del trabajo en anexo. (Ver anexo 1)

La entrevista a padres se realiza en una consulta habilitada para dicha función donde previamente se les da el consentimiento informado.

Una vez aceptado dicho documento, se les pasa un cuestionario explicado en el siguiente apartado.

Esta entrevista tiene una duración aproximada de 30-40 minutos, donde además se les pregunta acerca del grado de importancia que ellos le dan al problema.

Una vez que el paciente y sus padres/tutores abandonaban la consulta los datos obtenidos son recogidos en una tabla para su posterior análisis.

Finalmente se realiza una valoración con el protocolo realizado anteriormente, que nos servirá para la recogida de datos y el consiguiente análisis de los mismos.

## **Instrumentos**

El primer instrumento utilizado como información a familias es un “Consentimiento Informado”, destinada a los padres o tutores de los niños con síndrome de Williams con el fin de explicar e informar del procedimiento que vamos a realizar y que estos autoricen su participación. (Ver anexo 1)

Para la valoración inicial se ha elaborado un protocolo de exploración donde se recogen los datos más influyentes en el desarrollo de los pacientes. Dicho cuestionario constaba de diferentes preguntas englobadas dentro de los siguientes bloques: información con respecto a los antecedentes del embarazo de la madre, antecedentes generales médicos, antecedentes del desarrollo, hábitos orales y alimentación del menor, que nos permitirá relacionar con los datos obtenidos en la evaluación. (Ver anexo 2)

Por otra parte se realizó una valoración del propio paciente por medio de un protocolo de deglución elaborado previamente (Ver anexo 3), dividido en diferentes bloques; un primer bloque en el que se realizaba una exploración de los órganos fonoarticulatorios, y el segundo bloque en el que se realizaba una exploración de las funciones fonoarticulatorias.

Estos datos obtenidos fueron recogidos en tablas (Ver anexo 4, 5, 6 y 7) para ser evaluados de forma objetiva, determinando si existía algún patrón común en la morfología de la deglución de pacientes con Síndrome de Williams.

## **Materiales utilizados**

Para la realización de esta evaluación son necesarios los siguientes materiales:

- Guantes
- Linterna
- Depresores
- Pinzas



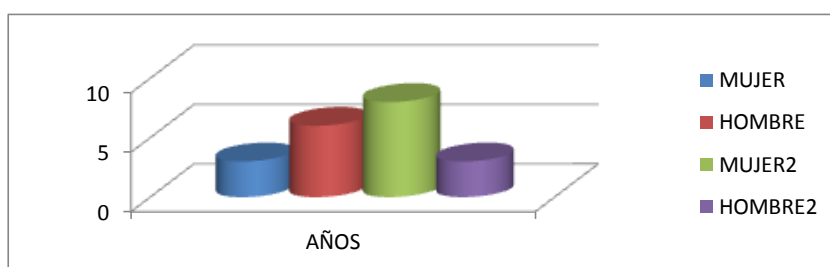
- Espejo Glatzel
- Agua
- Yogurt
- Pan/galleta

## **Análisis y resultados**

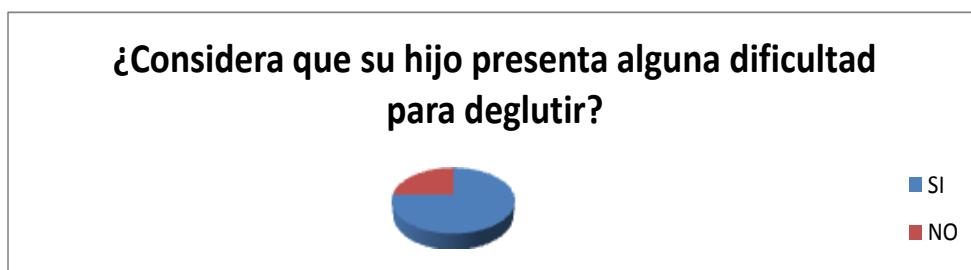
## Análisis y resultados

Para el análisis de los datos obtenidos en la valoración se recogieron y organizaron en tablas Excel para poder así comparar los datos obtenidos.

La primera tabla (Ver anexo 4) analizada corresponde a la entrevista realizada a los padres.

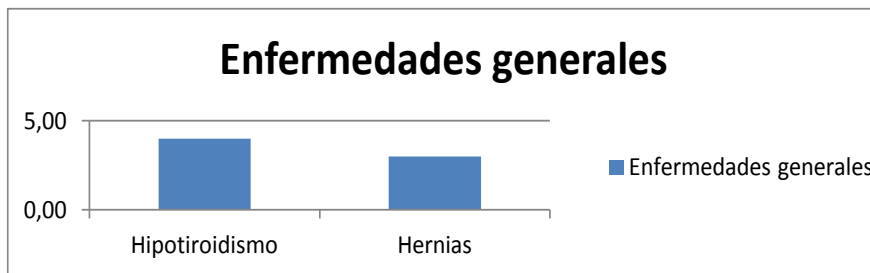


En este grafico se recogen los datos de los 4 pacientes evaluados, estos fueron distribuidos en dos categorías, según género y edad, siendo el primer valor la edad de 3 años, el segundo valor es la edad de 8 años, el tercer valor la edad de 4 años y por ultimo un cuarto valor para la edad de 4 años.

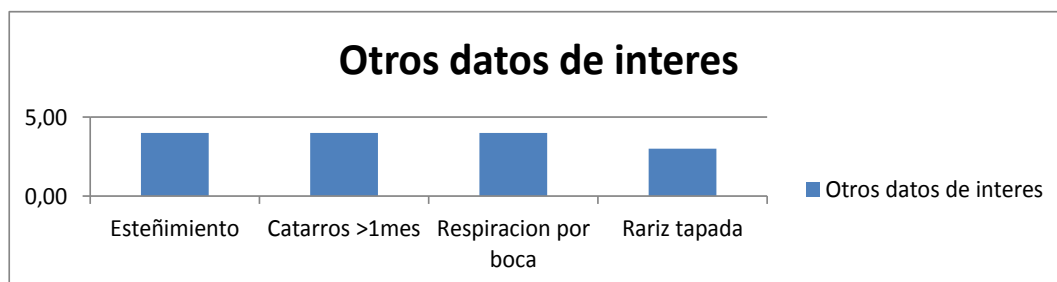


Este grafico recoge los datos obtenidos ante la pregunta descrita anteriormente donde el 75% de los padres refería que su hijo/a presentaba algún tipo de dificultad en el acto deglutorio, refiriéndose también en un 75% a alimentos del grupo de los sólidos o el paso a alimentos más consistentes. Ante la pregunta

de “¿Mastica con la boca abierta?” la respuesta era afirmativa en el 100% de los casos.



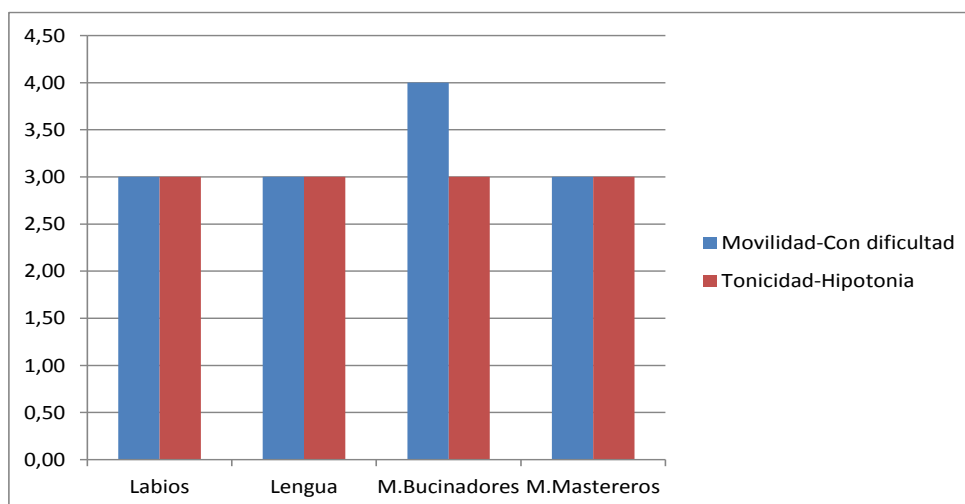
La grafica anterior corresponde al bloque de salud en el que se recoge que el hipotiroidismo está presente en la totalidad de los pacientes, refieren que presentan tratamiento para el mismo y las hernias ya hayan sido operadas o no están presentes en el 3 de los 4 pacientes.



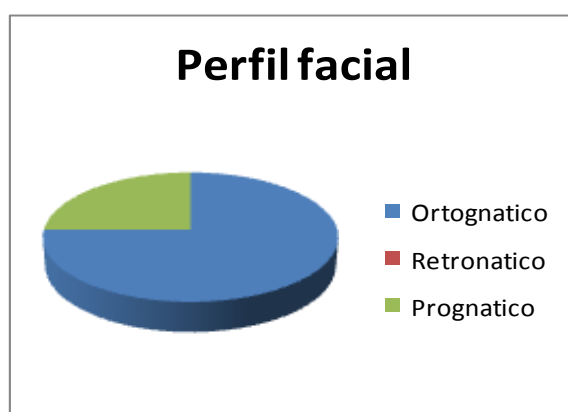
También se recogieron datos sobre otros datos de interés reflejados en la tabla anterior, de la que se obtuvo que la totalidad de los pacientes presentaban estreñimiento, todos ellos tratados mediante dieta y Eupeptina. La totalidad de los padres o tutores referían como alto el número de resfriados presentados por los pacientes, con una frecuencia de >1 episodio al mes. Referían también entaponamiento nasal, lo que conlleva una respiración bucal, debido a estos datos mencionados anteriormente, los pacientes presentaban también boca abierta durante el sueño y por consiguiente un babeo nocturno.

## ANALISIS Y RESULTADOS DE LOS ÓRGANOS FONOARTICULATORIOS

La segunda tabla (Ver anexo 5) corresponde a los resultados de la exploración de los órganos fonoarticulatorios.



En este gráfico se registra la movilidad y tonicidad de los órganos fonoarticulatorios, labios, lengua, músculos bucinadores y músculos maseteros, se observa por tanto un patrón común en el que la dificultad de movimiento y la hipotonía están presentes en el 75% de los pacientes

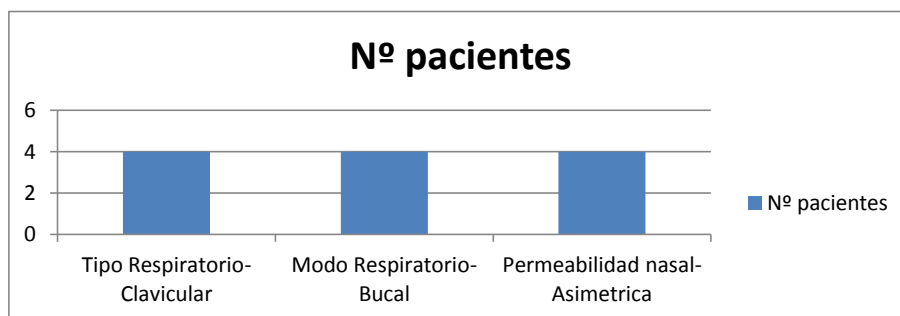


Los datos recogidos sobre ambos maxilares están representados en las gráficas anteriores, donde predomina el perfil facial ortognático, presente en 3 de los 4 pacientes, por delante del prognático representado por 1 de los

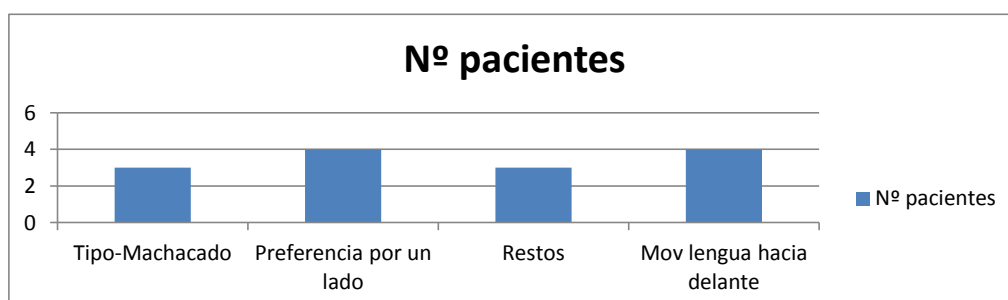
pacientes. Por consiguiente, hay un predominio del tipo dolicofacial respecto al mesofacial dentro de la tipología facial.

## ANÁLISIS Y RESULTADOS DE LAS FUNCIONES FONOARTICULARIAS

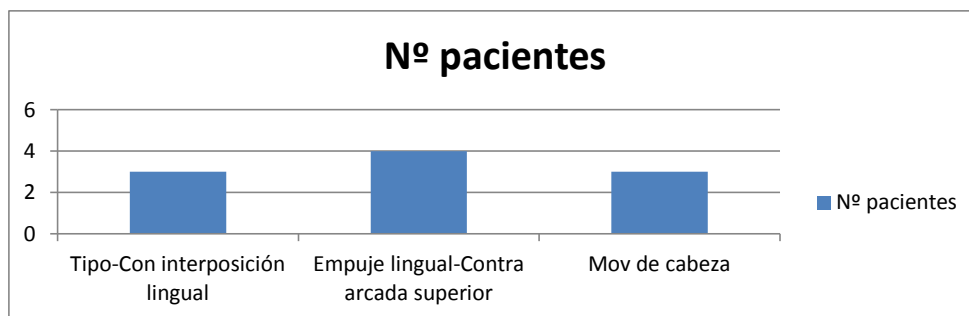
La tercera y cuarta tabla (Ver anexos 6 y 7) corresponden a la exploración de las funciones fonoarticulatorias.



En el bloque de respiración observamos otro patrón que es común a todos los pacientes estudiados, como se observa en la gráfica anterior todos presentan un tipo respiratorio clavicular y un modo respiratorio bucal; tras realizar la prueba del espejo de Glatzel se observa una permeabilidad nasal asimétrica.



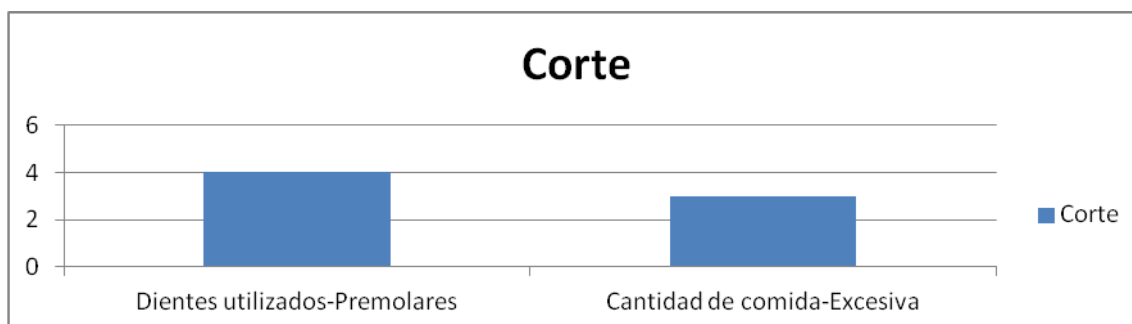
La tabla anterior correspondiente al bloque de masticación, se observa machacado en 3 de 4 pacientes, con preferencia por un lado. La presencia de restos en la cavidad oral tras la deglución es algo común que se muestra en 3 de los 4 pacientes, así como que todos ellos realizan movimientos de lengua hacia delante para aplastar el alimento.



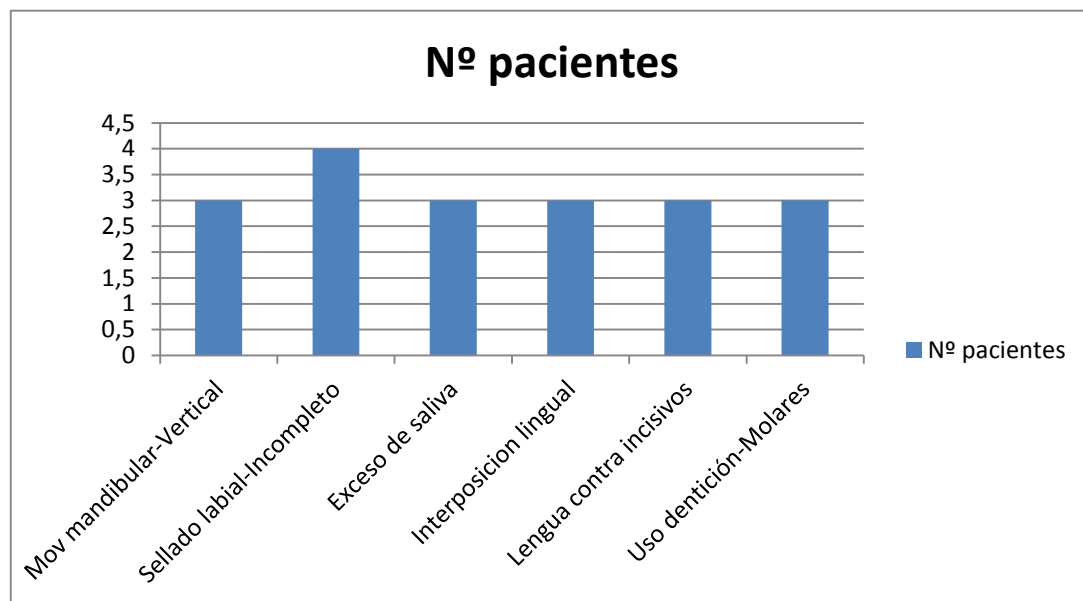
En la tabla anterior se recogen los datos correspondientes al bloque de deglución, 3 de cada 4 pacientes estudiados presentan un tipo deglutorio con interposición lingual así como movimientos de cabeza compensatorios para realizar la deglución, otro patrón común a todos los pacientes es el empuje contra la arcada superior del alimento.

## ANALISIS Y RESULTADOS DE LA FASE ORAL DE LA DEGLUCIÓN

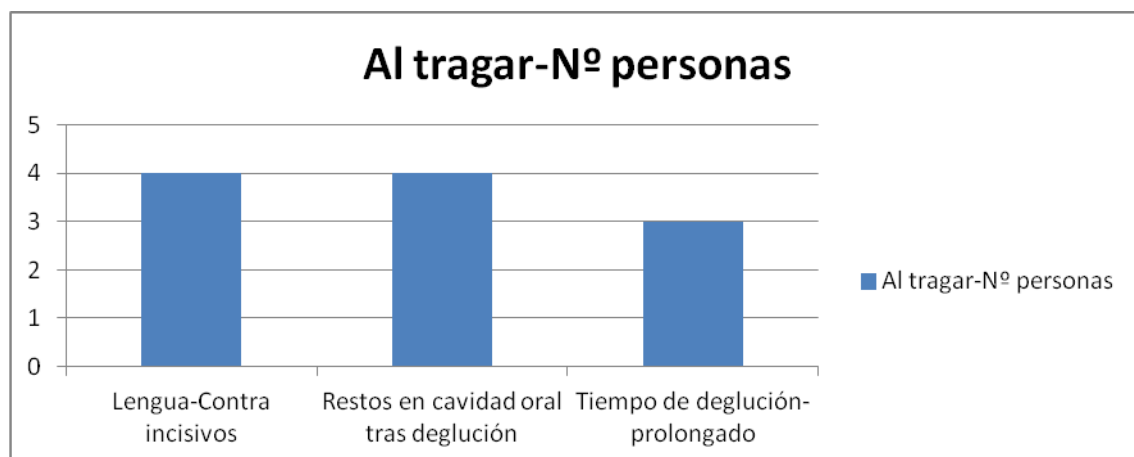
Los resultados de la fase oral de la deglución se recogen en la cuarta tabla (Ver anexo 7).



El grafico anterior corresponde al bloque en el que se analizan los dientes utilizados para realizar el corte, en la totalidad de los pacientes estudiados son los premolares, realizando pequeños movimientos de palanca, y también observamos que en 3 de los 4 pacientes no controlan la cantidad de comida que introducen en su boca, derramándose por tanto la misma.



En este grafico se representan los datos más relevantes obtenidos en el bloque de masticación, en el que se muestra una predominancia de movimientos mandibulares de ascenso y descenso en el momento de aplastar el alimento, acompañados de un sellado labial incompleto y un exceso de saliva. La dentición predominante en las masticación en 3 de 4 pacientes fueron los molares.



En el grafico anterior se recogen datos sobre la colocación de la lengua en el momento de la deglución, en todos ellos se realiza un empuje contra incisivos, presentando restos en la cavidad oral tras la deglución, asociado a un tiempo prolongado en la ingesta de comidas muchas veces superior a 1 hora.



En cuanto a la hipótesis: “La hipotonía generalizada, en pacientes con Síndrome de Williams, influye en la deglución”, se observa que la presencia de hipotonía generalizada y en especial de las estructuras que intervienen en la deglución, afecta en gran medida a la misma. Centrándonos en nuestro estudio se observa una tendencia hacia la hipotonía, y por consiguiente a la deglución atípica pero no se puede decir que todos pacientes con Síndrome de Williams presenten deglución atípica.

Respecto a la hipótesis “Existe un alto porcentaje de pacientes diagnosticados de Síndrome de Williams que presentan deglución atípica” podemos considerar que entre los pacientes con Síndrome de Williams existe un alto porcentaje, en torno al 75%, que presentan deglución atípica. Podemos concluir entonces que esta hipótesis se cumple, aunque sería conveniente realizar un estudio más amplio para así poder realizar esta afirmación con más seguridad.

En cuanto a la hipótesis “Existe relación entre la tipología facial y el tipo de alimentación” se observa que existe una tendencia en pacientes que no ingieren alimentos sólidos, como son 3 de los casos estudiados, a presentar una tipología facial común, como son caras anchas y cortas, ya que la alimentación por vía oral contribuye a mantener activos los órganos que intervienen en el proceso deglutorio. No podemos concluir en ningún caso que la hipótesis se cumpla, ya que existen muchos más factores que influyen en el desarrollo y crecimiento facial.

## **Conclusiones**

## **Conclusiones**

A partir del análisis de los resultados obtenidos en esta investigación, se pueden establecer las siguientes conclusiones respecto del grupo de pacientes estudiados:

Los sujetos de 3 años poseen en totalidad deglución infantil caracterizada, en su mayoría, por el patrón deglutorio con interposición lingual. Todos los sujetos estudiados presentan al menos un tipo de alteración estructural dentomaxilar y a la vez es predominante la presencia de alguna alteración de estructuras blandas, del tipo lengua ancha y voluminosa, todo ello asociado a la presencia de hipotonía de las estructuras observadas que en la mayoría se hace muy notoria, influyendo desde el sellado labial, hasta el corte y trituración del alimento.

Los sujetos de 4 años poseen en totalidad deglución infantil caracterizada, en su mayoría, por el patrón deglutorio con interposición lingual. Todos los sujetos estudiados presentan al menos un tipo de alteración estructural dentomaxilar y a la vez es predominante la presencia de alguna alteración estructural de estructuras blandas, del tipo lengua ancha y voluminosa todo ello asociado a una presencia de hipotonía de las estructuras observadas que en la mayor se hace muy notoria, influyendo desde el sellado labial, hasta el corte y trituración del alimento.

Los sujetos de 6 años poseen en totalidad deglución infantil caracterizada, en su mayoría por el patrón deglutorio con interposición lingual. Todos los sujetos estudiados presentan al menos un tipo de alteración estructural dentomaxilar y a la vez es predominante la presencia de alguna alteración estructural de estructuras blandas, del tipo lengua ancha y voluminosa todo ello asociado a una presencia de hipotonía de las estructuras observadas que en la mayor se hace muy notoria, influyendo desde el sellado labial, hasta el corte y trituración del alimento. A partir de esta edad ya se podría decir que poseen deglución atípica, ya que hasta los 4 o 5 años es normal la presencia de deglución infantil.

Los sujetos de 8 años poseen en totalidad deglución infantil caracterizada, en su mayoría por el patrón deglutorio con interposición lingual. Todos los sujetos estudiados presentan al menos un tipo de alteración estructural dentomaxilar presentando menos dificultades en el sellado labial, el corte y trituración del alimento, lo que nos hace vislumbrar que empieza el tránsito hacia la deglución adulta.

Tras la realización de este trabajo se desprende que es importante abordar la deglución como un objetivo más a tratar en pacientes diagnosticados de Síndrome de Williams, considerando que hasta los 4-5 años la deglución infantil se podría considerar típica de la edad; se antoja necesario llevar a cabo una intervención centrada en este ámbito a partir de los 5 o 6 años, si aún persiste este tipo de deglución. Así como guiar a los padres para que este momento no sea tan estresante y dificultoso como ellos mismo nos han transmitido.

## **Discusión**

## **Discusión**

En la actualidad ha crecido el interés acerca del tema de la deglución y su gran importancia, es significativo poder establecer límites entre lo que se considera patológico y las características deglutorias esperadas para ciertas edades; por esto y porque apenas hay estudios de relevancia científica se decide elegir este tema de investigación.

De acuerdo a los resultados obtenidos en este estudio y en comparación con la literatura e investigaciones internacionales relacionadas con el Síndrome de Williams y sus características y funciones orofaciales, es posible comentar y discutir los siguientes resultados.

En cuanto a la edad a la que debiese aparecer la deglución adulta o somática, Ribeiro, M. 2000 expone que en su mayoría debiese apreciarse en la mitad del primer año de vida, implicando la oclusión de los dientes con la lengua tocando la parte delantera del paladar, por encima y por detrás de los incisivos, sin contracción de labio ni de músculos faciales. Sin embargo, con respecto a lo investigado, se evidencia que ningún niño entre los evaluados, presenta este tipo de deglución, por ende en los niños con síndrome de Williams entre 3 y 8 años de edad es más predominante la presencia de una deglución infantil o visceral que la de una deglución adulta o somática

Lo anteriormente expuesto a partir de nuestra investigación coincidiría con la definición de deglución atípica descrita por Borrás, S y Rosell, V. 2005, mencionando que cuando la deglución no sigue los patrones normales y equilibrados, se habla de una deglución atípica o disfuncional, ocurriendo cuando la lengua, labios o la musculatura periorbicular interfieren presionando los dientes en una u otra dirección

En relación al tipo de patrón de deglución infantil más común, Borrás, S. y Rosell, V. 2005 afirman que los patrones de deglución atípica más comunes son los de deglución con interposición lingual entre los incisivos y deglución con interposición labial. Esto no coincide con los datos obtenidos en este

estudio, ya que estos muestran que hay mayor predominancia del patrón de interposición lingual (75%).

Actualmente no existen estudios específicos con respecto al tipo de deglución en niños con síndrome de Williams, la incidencia del síndrome en España es muy alta, se presenta aproximadamente según diferentes estudios, en 1 de cada 8000 nacimientos (Antonell A. 2006), por lo que se considera que deberían realizarse más estudios que indaguen sobre este tema, concretamente los que se centran en trastornos logopédicos, ya que es un campo de actuación muy amplio y que afecta a aspectos muy importantes en el sujeto. Lo que hemos observado es que estos niños presentan dificultades en la deglución ocasionado por su escaso cierre labial, la reducida coordinación y tonicidad lingual, la escasa tensión labial y bucal, con respecto a esto podemos afirmar que presentan una gran predominancia hacia la deglución atípica.

En este estudio también se demostró que lo prevalente es que los niños con síndrome de Williams entre 3 y 8 años de edad es que presenten algún tipo de alteración estructural, tanto dentomaxilar como de estructuras blandas.

La falta de investigación y la inexistencia de terapias que aborden la deglución en los niños con síndrome de Williams fueron las grandes motivaciones que esperamos sea pie para futuros estudios al respecto y para que sea contenido terapéutico en los centros que atienden a estos sujetos.

En base a los resultados obtenidos en las evaluaciones y en comparación con la bibliografía expuesta, es posible sugerir como futuras líneas de investigación: ahondar más en la deglución especificando detalladamente que ocurre con cada consistencia, y en cada etapa de la deglución, estudiando a la vez cómo se caracteriza en edades posteriores.

El propósito de este estudio fue describir la deglución de niños con síndrome de Williams entre 3 y 8 años de edad y su relación con las de estructuras que toman parte en el acto deglutorio, observando si existían alteraciones relevantes en las estructuras, sería interesante conocer la evolución de estos

patrones deglutorios infantiles, y si ocurren cambios a qué edad se produciría la transición a un patrón deglutorio distinto.



## **Limitaciones**

## **Limitaciones**

En todo tipo de investigación existen limitaciones como puede ser la muestra, el tiempo o los recursos disponibles que ponen en peligro la obtención de resultados estadísticamente significativos.

Así mismo, las propuestas de investigación no se pueden realizar en el momento que uno quiere y en muchas ocasiones no permiten el adecuado seguimiento a los sujetos.

En el caso de este estudio, en cuanto a la muestra aparecen tres limitaciones principales; por un lado el tamaño, ya que resulta complejo establecer resultados estadísticamente significativos con un tamaño muestral de tan sólo 4 pacientes y, por otra parte, la edad, ya que no existía la presencia de pacientes de una edad superior a los 8 años pertenecientes al Programa Asistencial PRODA dentro la universidad, por otro lado, no tener un grupo control con el que poder contrastar los resultados en pacientes sin Síndrome de Williams.

Respecto al tiempo, hubiera sido interesante poder realizar una valoración en profundidad de la deglución en los pacientes tras haber sido sometidos a una intervención logopédica, centrada en mejorar la deglución atípica e ir registrando los avances obtenidos periódicamente.

Por lo tanto, el tipo de estudio más idóneo para establecer dicha relación y sus posibles avances sería un estudio longitudinal, ya que con él se podría aumentar el tiempo de seguimiento, así como un aumento del número y la frecuencia de las valoraciones.

## **Futuras líneas de investigación**

Para concluir con este trabajo de fin de grado se proponen una serie de líneas de investigación que podrían complementar dicho estudio.

- Un estudio que se centre en la rehabilitación logopédica de la deglución en pacientes con Síndrome de Williams, y recoja los avances obtenidos.
- Un estudio más amplio en el que, siguiendo la estructura planteada en este trabajo de fin de grado, incluyera un grupo control con el que comparar las posibles alteraciones de la deglución en individuos sanos con población diagnosticada de Síndrome de Williams.

## **Bibliografía**

## BIBLIOGRAFIA

- 1) Antonell A, Del Campo M, Flores R, Campuzano V, & L.A. Pérez-Jurado (2006). Síndrome de Williams: aspectos clínicos y bases moleculares. Barcelona, España.
- 2) Bartuilli M, Cabrera P.J., & Perinán M.C. (2007) Guía técnica de intervención logopédica. Terapia Miofuncional. Madrid, España.
- 3) Borràs, S. y Rosell, V. (2005). Guía para la reeducación de la deglución atípica y trastornos asociados. España: Nau llibres.
- 4) Okeson, J. (2008). Tratamiento de oclusión y afectaciones temporomandibulares. Lexington. Kentucky.
- 5) Peralta Garcerá M. (2001). Reeducación de la deglución atípica funcional en niños con respiración oral. Barcelona, España.
- 6) Queiroz, I. (2002). Deglución-Diagnóstico y posibilidades terapéuticas. Brasil: CEFAC.
- 7) Ribeiro, M. (2000). Deglutiçao: Processo normal e patológico. Londrina, Brasil.
- 8) Salazar, O., Serna, D., Munera, A., Mejia, M., Alvarez, P., Cornejo W., Cabrera, D., (2008). Características clínicas y videofluoroscópicas de la disfagia orofaríngea en niños. Medellín, Colombia
- 9) Spiro, J.; Rendell, J.K.; Gay, T. (1994). Activation and Coordination Patterns of the Suprahyoid Muscles During Swallowing. Laryngoscope November.

## **Anexos**

## **ANEXO 1**

### **CONSENTIMIENTO PARA LOS PADRES**

Fecha:

Sr\_\_\_\_:

Me dirijo a usted para solicitar su colaboración en mi trabajo final de carrera del grado de logopedia de la Escuela Universitaria Gimbernat Cantabria.

Para este efecto solicito que responda a un cuestionario acerca de los antecedentes relevantes del niño relacionados con el embarazo de la madre, antecedentes médicos generales del niño, su desarrollo psicomotor, hábitos orales que presenta actualmente o que presentó en un pasado, antecedentes acerca de su alimentación y si ha recibido tratamiento logopédico para la deglución.

Una vez realizada la recogida de datos y con su autorización se procederá a realizar una exploración logopédica al niño. Esta exploración tiene como finalidad recoger información sobre los órganos fonoarticulatorios y funciones orales, centrándonos especialmente en la parte de deglución.

Dicha exploración se realizará en\_\_\_\_\_.

Una vez terminado el proceso de recogida y análisis de datos, se le hará entrega del estudio finalizado.

Si accede a completar el cuestionario y está de acuerdo con su posterior evaluación, le solicito firme este documento.

Le agradezco de antemano su interés y colaboración, un saludo.

Enrique Fernández Fernández

Firma tutor:

DNI:

## **ANEXO 2**

### **ENTREVISTA**

#### **DATOS PERSONALES**

- Apellidos:
- Nombre:
- Fecha de nacimiento:
- Edad:
- Domicilio:
- Nombre del padre:
- Edad:                      Profesión:
- Nombre de la madre:
- Edad:                      Profesión:
- Hermanos:              Edad:
- Fecha de valoración:

#### **Alimentación:**

Tipo de lactancia.

Tuvo dificultad para deglutir.

Sufrió reflujo de leche por la nariz.

Tuvo dificultades para aceptar alimentos más consistentes.

Mastica con la boca abierta.

Hace ruido al comer.

#### **Salud:**

Enfermedades generales.

Sufre alergias, bronquitis, rinitis, etc...

Presenta resfriados/otitis con frecuencia.

Suele tener la nariz tapada.

Respira por la boca.

Fue operado.

### **Dientes:**

Algún familiar presenta la misma alteración de la oclusión o malformación.

El paciente sufrió algún trauma en la cara.

Si está en tratamiento ortodóncico:

- Desde cuándo está en tratamiento.
- Cambios producidos en la oclusión desde entonces.
- Tipo de aparatos que utilizó o utiliza.
- Cuántas horas al día lo utiliza.
- Presencia de otras anomalías dentarias.

### **Hábitos:**

¿Cuántas veces al día se cepilla los dientes?

¿Sabe sonarse la nariz?

¿Hasta qué edad utilizó chupete y/o biberón, de qué tipo y con qué frecuencia?

Otros hábitos de succión.

¿Se muerde las uñas u otros objetos?

### **Sueño:**

Duerme con la boca abierta.

Ronquidos.

Bruxismo.

Babea en la almohada.



## **ANEXO 3**

### **EXPLORACIÓN DE LOS ÓRGANOS FONOARTICULATORIOS**

#### **1. LABIOS**

##### **A. En reposo**

Simétricos                      Asimétricos

Superior:

Inferior:

##### **B. Movilidad**

Evaluamos mediante praxias:

Enseñar los dientes

Enseñar los dientes moviendo los labios

Morder el labio superior e inferior

Sonreír estirando los labios

Fruncir labios y poner morritos

Normal      con dificultad      imposibilidad de movimiento

##### **C. Tonicidad**

Labio superior: normotonía              hipertónica      hipotónica

Labio inferior: normotonía hipertónica      hipotónica

D. **Presencia** de frenillo, cicatrices..

#### **2. LENGUA**

##### **A. En reposo**

##### **I. Forma**

Normal      Microglosia      macroglosia ancha

Estrecha voluminosa      asimétrica

## II. Posición

Adelantada Interposición lingual:  
anterior/derecha/izquierda  
Apoyada en: Paladar /arcada superior /arcada inferior  
Posicionada hacia atrás  
Otros. \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## B. MOVILIDAD

Evalúamos mediante praxias:

Fuera/dentro  
Hacia la derecha/izquierda (dentro y fuera de la boca)  
Hacia arriba/abajo (tanto fuera como dentro de la boca)  
Morder la punta de la lengua  
Pasar la lengua por el labio superior/inferior  
Pasar la lengua por los dientes superiores/inferiores  
En sentido rotatorio dentro/fuera de la boca

Normal Con dificultad Imposibilidad de movimiento

## C. TONICIDAD

Normotonía Hipertonía Hipotonía

## D. Presencia de frenillo, cicatrices..

## 3. MUSCULOS BUCINADORES

Evalúamos mediante praxias:

Succionar las mejillas  
Hinchar las mejillas: izquierda/derecha/alternar

Normotónicos Hipertónicos Hipotónicos  
Asimétricos

En caso de asimetría indicar el lado más competente

#### 4. MUSCULOS MASETEROS

Evaluamos mediante praxias:

Abrir/cerrar de la boca

Maxilar izquierdo hacia la derecha/izquierda

Avanzar/retraer maxilar

Maxilar izquierdo hacia arriba/abajo

Normotónicos

Hipertónicos

Hipotónicos

Asimétricos

#### 5. PALADAR DURO

Normal

Alto

Ojival

Ancho

Estrecho

Plano

Corto

Cicatrices

Fistulas

#### 6. PALADAR BLANDO

Corto

Largo

Blando

Úvula bífida

Úvula

surcada

Cicatrices

Fistulas

Competente/incompetente

#### 7. ARCADAS DENTARIAS

Ausencia de piezas (indicar cuales)

Mordida:

Abierta anterior

abierta derecha

abierta izquierda

Cruzada izquierda

cruzada derecha

cubierta

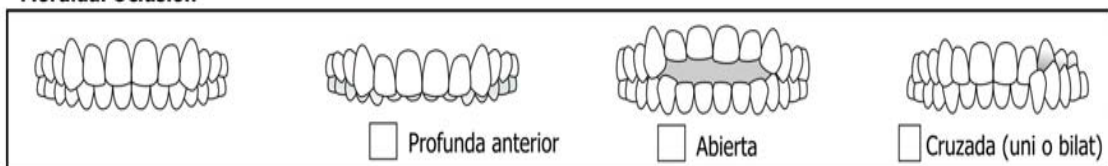
Oclusión: Clase I (normal o neutra)

ClaseII: div.1 /div.2

ClaseIII (prognatismo)

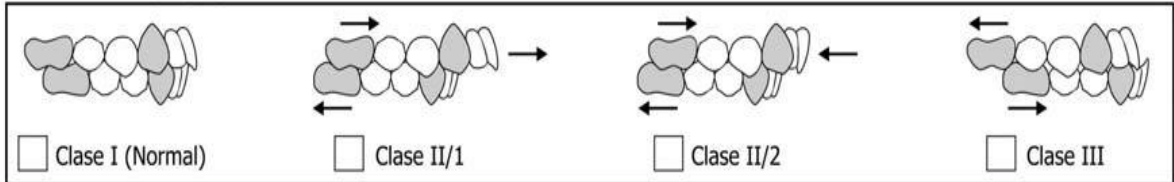
Mordida. Oclusión

9



### Maloclusión (Angle)

8



## 8. MAXILARES SUPERIOR E INFERIOR

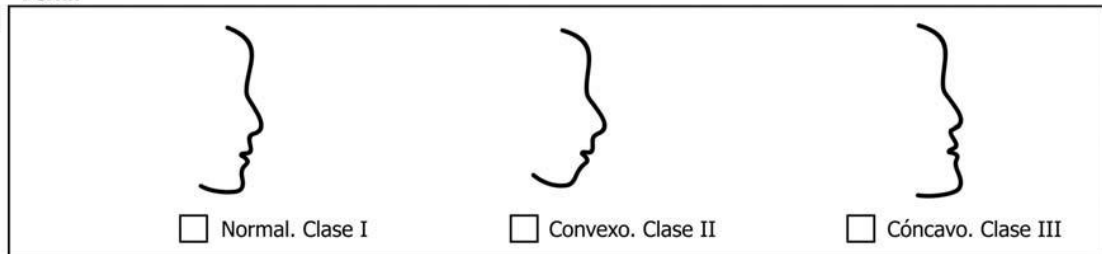
Asimetría:    ambos maxilares    Superior    Inferior

Perfil facial (respecto a la posición de la mandíbula):

Ortognático                  Retrognático                  Prognático

Perfil:

3



## 9. ARTICULACIÓN TEMPOROMANDIBULAR.

Crepitación	Resaltes	Hiperextensión
Hipoextensión	Bruxismo	Síntomas dolorosos

## **EXPLORACION DE LAS FUNCIONES FONOARTICULATORIAS**

### **RESPIRACIÓN**

Tipo respiratorio:    Clavicular    Mixto    Abdominal  
Modo respiratorio:   Nasal           Mixto  
Permeabilidad nasal:   Simétrica    Asimétrica

### **MASTICACIÓN**

Boca abierta Unilateral    Anterior  
Con movilización mandibular exagerada  
Con movimientos de la lengua hacia delante  
Preferencia por un lado  
¿Cómo realiza la masticación?  
¿Quedan restos de alimentos en la cavidad oral?  
Observaciones

### **DEGLUCIÓN**

Normal    Con interposición lingual            Con interposición labial  
Con empuje lingual: superior/inferior  
Contracción peribucal  
Movimientos de cabeza  
Empuje lingual lateral: izquierdo/derecho

#### **Patrones deglutorios**

- Contracción de los músculos involucrados: si/no
- Proyección de la lengua entre las dos arcadas dentarias: si/no
- Entreabre los labios: si/no
- Presión de la lengua contra la arcada superior o inferior: si/no

#### **Mímica perioral**

- Aprieta los labios: si/no
- Tensa el músculo mentoniano: si/no

### Movimientos compensatorios

- Movimientos compensatorios de cabeza y cuello: si/no

### Postura de la cabeza

- Cabeza inclinada hacia atrás: si/no
- Cabeza inclinada hacia el frente: si/no
- Cabeza inclinada hacia los lados: si/no

### Señales de alerta de falsa vía

- Tos:
- Aspiración:
- Regurgitación nasal:

## **FASE ORAL DE LA DEGLUCIÓN**

### **1. Corte**

Dientes utilizados: Incisivos

Premolares

Cantidad de comida:

Excesiva

Correcta

Escasa

### **2. Masticación**

Movilidad mandibular: vertical

Lateral

Labios

- Sellado labial

- Presencia de saliva: si

no

- Tensión: si no

Lengua

- Interposición lingual

- Punta de la lengua contra incisivos

- Zona alveolar

Bolo alimenticio

- Control: si no

#### Uso dentición

- Molares laxos
- Uso incisivos

#### Salivación

- Excesiva
- Correcta
- Control: si no

### **3. Al tragar**

#### Lengua

- Se protuye contra los incisivos
- Se protuye en posición interdental
- De delante a atrás

#### Participación de mímica compensatoria

- Mímica labial
- Movimiento de cabeza
- Movimiento de cuello

#### Labios

- Tensión excesiva en labios
- Presencia de restos: si no

#### Maseteros

- Presencia de tensión: izquierda derecha  
ambos

#### Tiempo de deglución:

#### LIQUIDOS

### Colocación de la lengua

- Saca la lengua para alcanzar el vaso
- Interposición lingual
- Lengua en el suelo de la boca

### Labios

- Presencia de tensión: si      no
- Succiona: si      no
- Derrame de líquido: si      no

### Vicios

- Presencia de chupeteo
- Presencia de lamido
- Aspira

### Mímica facial

- Movimiento de la cabeza hacia atrás
- Otros:.....

### Con pajita

### Con jeringuilla

## **FONACIÓN**

Dificultades de habla y lenguaje

Dificultades de voz



## ANEXO 4

	CASO 1	CASO2	CASO 3	CASO 4
SEXO	M	V	M	V
EDAD	3 años	6 años	8 años	4 años
ALIMENTACION				
Tipo de lactancia	MATERNA	MATERNA	MATERNA	ARTIFICIAL
Dificultad para deglutir	SI, SOLIDOS	SI, SOLIDOS	NO	SI,SOLIDOS
Reflujo de leche por la nariz	NO	NO	NO	NO
Dificultad para aceptar alimentos mas consistentes	SI	SI	NO	SI
Mastica con la boca abierta	SI	SI	A VECES	SI
SALUD				
Enfermedades generales	ESTENOSIS	HIPOTIROIDISMO	HIPOTIROIDISMO	HIPOTIROIDISMO
Sufre alergias, bronquitis, rinitis, etc	NO	NO	NO	NO
Presenta resfriados/otitis con frecuencia	>1MES	>1MES	>1MES	>1MES
Suele tener la nariz tapada	SI	SI	NO	SI
Respira por la boca	SI	SI	SI	SI
Fue operado	NO	HERNIAS	HERNIAS	NO
DIENTES				
Algún familiar presenta la misma alteración	NO	NO	NO	NO
El paciente sufrió algún trauma en la cara	NO	NO	NO	NO
Está en tratamiento ortodóncico	NO	NO	SI	NO
Presencia de otras anomalías dentarias	DIATEMAS	DIATEMAS	DIATEMAS	DIATEMAS
HABITOS				
¿Sabe cepillarse los dientes?	NO	SI	SI	NO
¿Sabe sonarse la nariz?	NO	SI	SI	NO
¿Hasta qué edad utilizó chupete?	AUN USA	2 AÑOS	NO USO	3 AÑOS
Otros hábitos de succión	NO	NO	NO	NO
¿Se muerde las uñas u otros objetos?	NO	NO	SI	NO
SUEÑO				
Duerme con la boca abierta	SI	SI	NO	SI
Ronquidos	NO	SI	NO	NO
Bruxismo	NO	NO	NO	NO
Babeo en la almohada	SI	SI	NO	SI

## ANEXO 5

	CASO 1	CASO 2	CASO 3	CASO 4
<b>ORGANOS FONOARTICULATORIOS</b>				
<b>LABIOS</b>				
En reposo	Asimetricos	Asimetricos	Simetricos	Asimetricos
Movilidad	Con dificultad	Con dificultad	Normal	Con dificultad
Tonicidad				
Labio superior	Hipotonía	Hipotonía	Normotonía	Hipotonía
Labio inferior	Hipotonía	Hipotonía	Normotonía	Hipotonía
<b>LENGUA</b>				
En reposo				
Forma	Ancha,voluminosa	Ancha,voluminosa	Ancha	Ancha,voluminosa
Posición	Proyectada sobre arcada inferior	Interpuesta entre arcadas	Interpuesta entre arcadas	Interpuesta entre arcadas
Movilidad	Con dificultad	Normal	Normal	Con dificultad
Tonicidad	Hipotonía	Hipotonía		Hipotonía
<b>MUSCULOS BUCINADORES</b>				
Movilidad	Con dificultad	Con dificultad	Con dificultad	Con dificultad
Tonicidad	Hipotonía	Hipotonía	Normotonicos	Hipotonía
<b>MUSCULOS MASETEROS</b>				
Movilidad	Con dificultad	Con dificultad	Normal	Con dificultad
Tonicidad	Hipotonicos	Hipotonicos	Normotonicos	Hipotonicos
<b>PALADAR DURO</b>	Ancho	Ancho	Alto	Ancho, alto
<b>PALADAR BLANDO</b>	Dimension insuficiente	Dimension insuficiente	Dimension insuficiente	Dimension insuficiente
<b>ARCADAS DENTARIAS</b>				
Mordida	Abierta	Abierta	Profunda anterior	Cruzada anterior, uni
Oclusión	Clase II	Clase II/2	Clase I	Clase III
<b>PERFIL FACIAL</b>	Retrognático	Ortognático	Ortognático	Prognático
<b>TIPO FACIAL</b>	Dolicofacial	Mesofacial	Mesofacial	Braquifacial
<b>ARTICULACION ATM</b>	Normal	Normal	Normal	Normal

## ANEXO 6

	CASO 1	CASO 2	CASO 3	CASO 4
<b>RESPIRACION</b>				
Tipo respiratorio	<u>Superior</u> (clavicular)	Superior (clavicular)	Superior (clavicular)	Superior (clavicular)
Modo respiratorio	Bucal	Bucal	Bucal	Bucal
Permeabilidad nasal	Asimétrica	Asimétrica	Asimétrica	Asimétrica
<b>MASTICACIÓN</b>	Boca abierta	Boca abierta	Boca abierta	Boca abierta
Movimientos lengua hacia delante	Si	Si	Si	Si
Preferencia un lado	Si	Si (izquierdo)	Si	Si
Tipo masticación	Machacado	Machacado	Masticado	Machacado
Restos en cavidad oral	Si	Si	No	Si
<b>DEGLUCIÓN</b>	Con interposición lingual	Con interposición lingual	Normal	Con interposición lingual
Empuje lingual	Contra arcada superior	Contra arcada superior	Contra arcada superior	Contra arcada superior
Mov cabeza	Si	Si	No	Si
<u>Patrones deglutorios</u>				
Proyección lengua	Si	Si	No	Si
Entreabre labios	Si	Si	No	Si
Presión lengua	Si	Si	No	Si
<u>Mimica perioral</u>				
Aprieta labios	No	No	No	No
Tensión mentoniano	No	No	No	No
<u>Mov compensatorios</u>				
Cabeza y cuello	Si	Si	No	Si
<u>Postura cabeza</u>				
Inclinada hacia atrás	No	No	No	No
Inclinada hacia el frente	Si	Si	No	Si
Inclinada hacia los lados	Si	No	No	No
<u>Señales de alerta de vía falsa</u>				
Tos	No	No	No	No
Aspiración	No	No	No	No
Regurgitación nasal	No	No	No	No

## ANEXO 7

	CASO 1	CASO 2	CASO 3	CASO 4
<b>Corte</b>				
Dientes utilizados	Premolares	Premolares	Premolares	Premolares
Cantidad de comida (que introducen en boca)	Excesiva	Excesiva	Adecuada	Excesiva
<b>Masticación</b>				
Mov mandibular	Vertical	Vertical	Con amplios mov laterales	Vertical
<i>Labios</i>				
Sellado	No	No	No	No
Presencia saliva	Si	Si	No	Si
Tensión	Si	No	No	No
<i>Lengua</i>				
Interposición lingual	Si	Si	No	Si
Leng contra incisivos	Si	Si	Si	No
<i>Bolo alimenticio</i>				
Control	No (escape alimento por boca)	No (escape alimento por boca)	Si	No (escape alimento por boca)
<i>Uso dentición</i>	Molares	Molares	Molares	Molares
<i>Salivación</i>	Excesiva	Excesiva	Excesiva	Excesiva
Control	No	No	No	No
<b>Al tragar</b>				
<i>Lengua</i>	Contra incisivos	Contra incisivos	Contra incisivos	Contra incisivos
<i>Mimica compensatoria</i>	Mov de cabeza	No	No	No
<i>Labios</i>				
Tension excesiva	No	No	No	No
Restos	Si (en boca, tras deglución)	Si (en boca, tras deglución)	Si (en boca, tras deglución)	Si (en boca, tras deglución)
<i>Maseteros</i>				
Tensión	Ambos	No	Ambos	No
T de deglución	Prolongado	Prolongado	Adecuado	Prolongado
<b>Líquidos</b>				
Colocacion de la lengua	Saca lengua para alcanzar el vaso	Saca la lengua para alcanzar el vaso	Lengua en el suelo de la boca	Saca la lengua para alcanzar el vaso
<i>Labios</i>				
Tensión	No	No	No	No
Succiona	Si	Si	Si	Si
Derrame	No	No	No	No
Vicios	No	No	No	No
Mímica compensatoria	Mov de cabeza durante deglución	No mov compensatorios	No	No
<b>FONACIÓN</b>				
Dificultades habla y lenguaje	Propias del síndrome	Propias del síndrome	Propias del síndrome	Propias del síndrome
Dificultades de voz	Ronquera, a veces afonía	Normal	Normal	Ronquera habitual

